

Moduł I – wczesne wykrywanie nowotworów złośliwych w rodzinach wysokiego dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi i raka jajnika

Celem programu jest zidentyfikowanie możliwie największej liczby rodzin wysokiego ryzyka zachorowania na raka piersi i raka jajnika i objęcie ich opieką ukierunkowaną na możliwie najwcześniejsze rozpoznanie, a w szczególnych przypadkach także na aktywną prewencję zachorowań na te nowotwory.

Opis programu:

Celem programu jest prewencja oraz znaczne zwiększenie odsetka wczesnych rozpoznań i dzięki temu wyleczeń raka piersi i jajnika w rodzinach wysokiego dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na te nowotwory, poprzez:

1. Zidentyfikowanie - na podstawie ankiet wśród osób zdrowych i/lub dokładnych wywiadów rodzinnych wśród osób chorych - kobiet, u których prawdopodobieństwo zachorowania w ciągu życia na raka piersi i/lub jajnika wynosi ponad 30%.
2. Prowadzenie badań nosicielstwa mutacji genu *BRCA1*, którego wystąpienie wiąże się z sięgającym 80% ryzykiem raka piersi / jajnika. Badania nosicielstwa mutacji genu *BRCA1* umożliwiają ustalenie lub wykluczenie wysokiego indywidualnego ryzyka wśród zdrowych krewnych nosicielek mutacji.
3. Objęcie kobiet z grupy wysokiego ryzyka programem corocznych badań ukierunkowanych na wczesne rozpoznanie raka piersi (samobadanie piersi, mammografia i USG oraz - u nosicielek mutacji genu *BRCA1* badanie piersi metodą rezonansu magnetycznego) oraz raka jajnika i błony śluzowej trzonu macicy (badanie ginekologiczne, USG ginekologiczne, oznaczanie CA-125).
4. Wyodrębnienie grupy kobiet najwyższego ryzyka, u których należy rozważyć opcje postępowania profilaktycznego:
 - a) chemoprewencję tamoxifenem,
 - b) modyfikowanie diety, np. ograniczenie podaży selenu u kobiet z podwyższonym poziomem tego pierwiastka w organizmie,
 - c) profilaktyczną mastektomię,

d) profilaktyczną adneksktomię, która bardzo znacznie obniża ryzyko zachorowania na raka piersi i zapobiega (w przeważającej większości przypadków) zachorowaniom na raka jajnika.

W ramach programu finansowane są:

1. Wprowadzenie do rejestru

Zidentyfikowanie jednej rodziny wysokiego ryzyka, pełny opis obciążenia rodzinnego oraz zebranie dodatkowej dokumentacji, wprowadzenie do rejestru.

2. Ankietowanie populacji przez lekarzy POZ / pielęgniarki środowiskowe.

Warunkiem uczestnictwa tych zespołów w programie będzie zebranie ankiet o występowaniu nowotworów w rodzinie od co najmniej 80% populacji objętej opieką oraz zawarcie umowy o współpracy z Onkologiczną Poradnią Genetyczną będącą realizatorem programu. Konieczne jest zapewnienie opieki kobietom z rodzin, w których wysokie ryzyko zachorowania rozpoznano w latach poprzednich.

3. Koszt badania nosicielstwa mutacji genu *BRCA1* u osób spełniających kryteria kwalifikacji do badania.

4. Koszty opieki nad pacjentką

- coroczna konsultacja i badanie piersi przez lekarza;
- mammografia i/lub USG piersi;
- badanie ginekologiczne i USG przez pochwowę;
- badanie CA125 w surowicy krwi.

5. Dodatkowe koszty opieki nad nosicielkami mutacji genu *BRCA1*

- interwałowe badania piersi metodą rezonansu magnetycznego;
- dodatkowa wizyta konsultacyjna;
- interwałowe badanie ginekologiczne i USG przezpochwowe,
- interwałowe badanie CA125 w surowicy krwi,
- badanie poziomu selenu w osoczu 2 razy w roku.